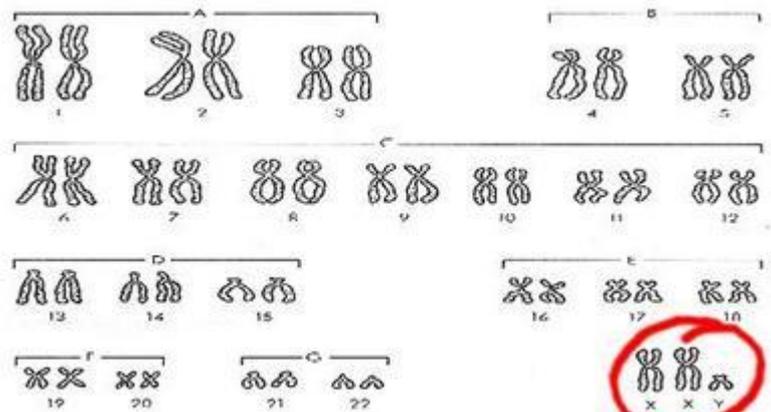


Génétique et évolution

1ère PARTIE : Mobilisation des connaissances

Au cours de la méiose, lors de la formation des gamètes, des anomalies entraînent une modification du caryotype des gamètes comportant alors un nombre anormal de chromosomes. Lors de la fécondation avec ce type de gamète avec un gamète normal, la cellule-œuf présente une anomalie de caryotype.

Le caryotype ci-contre est celui d'une cellule d'un homme présentant un syndrome dit de Klinefelter. Son caryotype montre une anomalie du nombre de chromosomes sexuels : un chromosome X est surnuméraire. La formule chromosomique est $2n = 46 + 1$. L'individu est stérile.



Question : En utilisant vos connaissances sur la méiose et la fécondation, expliquez l'origine de l'anomalie chromosomique observée chez cet homme présentant le syndrome de Klinefelter.

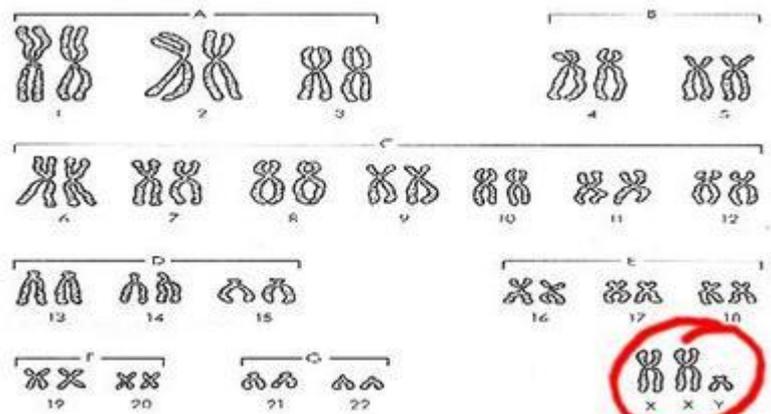
Vous illustrerez votre réponse à l'aide de schémas en prenant une cellule mère de gamète à $2n = 4$ chromosomes. Pour simplifier, vous prendrez l'hypothèse d'une anomalie lors de la formation des gamètes chez la mère de cet homme.

Génétique et évolution

1ère PARTIE : Mobilisation des connaissances

Au cours de la méiose, lors de la formation des gamètes, des anomalies entraînent une modification du caryotype des gamètes comportant alors un nombre anormal de chromosomes. Lors de la fécondation avec ce type de gamète avec un gamète normal, la cellule-œuf présente une anomalie de caryotype.

Le caryotype ci-contre est celui d'une cellule d'un homme présentant un syndrome dit de Klinefelter. Son caryotype montre une anomalie du nombre de chromosomes sexuels : un chromosome X est surnuméraire. La formule chromosomique est $2n = 46 + 1$. L'individu est stérile.



Question : En utilisant vos connaissances sur la méiose et la fécondation, expliquez l'origine de l'anomalie chromosomique observée chez cet homme présentant le syndrome de Klinefelter.

Vous illustrerez votre réponse à l'aide de schémas en prenant une cellule mère de gamète à $2n = 4$ chromosomes. Pour simplifier, vous prendrez l'hypothèse d'une anomalie lors de la formation des gamètes chez la mère de cet homme.

Corrigé :

Introduction : anomalie caryotype XXY ; origine : anomalie répartition chromosomes lors de la méiose chez les parents => définition méiose (passage de cellules diploïdes $2n$ à cellules haploïdes n) ; obtention gamètes avec caryotype anormal. Deux possibilités : erreur lors de l'anaphase 1 ou lors de l'anaphase 2 lors de la formation des gamètes des parents (ici, exemple lors de la formation des gamètes chez la mère). Lors fécondation => caryotype $2n = 46 + 1X$

Définition précise de la méiose : division cellulaire, précédée d'une duplication en interphase ; se décompose en deux divisions successives => division réductionnelle permettant le passage d'une cellule diploïde à $2n$ chromosomes à deux chromatides à deux cellules filles à n chromosomes à deux chromatides ; puis division équationnelle et passage à quatre cellules filles à n chromosomes à une chromatide.

I Une erreur de répartition des chromosomes lors de l'anaphase 1 :

En division réductionnelle => prophase 1, avec cellule mère $2n = 4$ chromosomes à deux chromatides ; condensation, appariement chromosomes homologues + **schéma légendé (chromosomes X repérés)**.

En métaphase 1, chromosomes homologues appariés au centre de la cellule ; plaque équatoriale ; + **schéma légendé**.

En anaphase 1 : séparation chromosomes homologues et migration en sens opposé vers un des pôles de la cellule sauf pour la paire XX => les deux chromos. migrent vers le même pôle. + **schéma légendé**

Résultat en télophase 1, une cellule sans chromosome X à $n = 2 - 1$ et une cellule avec un chromosome X surnuméraire à $n = 2 + 1$. + **schéma légendé** (toujours chromosomes à deux chromatides)

⇒ Cellule à $n = 2 + 1$ entre en division équationnelle, en anaphase 2 : séparation des chromatides sœurs par clivage au niveau du centromère ; résultat en télophase 2 : deux cellules filles à $n = 2 + 1$ chromosomes à une chromatide + **schéma légendé**.

II Une erreur de répartition des chromosomes lors de l'anaphase 2 :

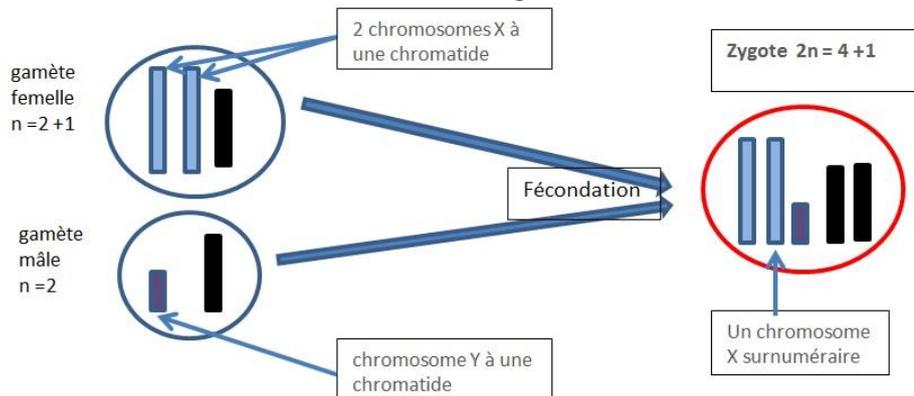
Dans ce cas : déroulement normal de la division réductionnelle avec en télophase 1 deux cellules filles à $n = 2$ chromosomes à deux chromatides + **schéma légendé**

En division équationnelle, pendant anaphase 2, dans une des cellules : les deux chromatides sœurs du chromosome X migrent vers le même pôle de la cellule + **schéma légendé**

⇒ Résultat en télophase 2 : une des cellules filles possède un chromosome X à une chromatide surnuméraire => $n = 2 + 1$ + **schéma légendé**

III Au cours de la fécondation :

Lors de la fécondation, union d'un gamète mâle à $n = 2$ chromosomes dont un chromosome Y avec un gamète femelle à $n = 2 + 1$ chromosomes => fusion des deux noyaux => cellule-œuf ou zygote à $2n = 4 + 1$ avec un chromosome X surnuméraire. + **schéma légendé**



Conclusion :

Syndrome klinefelter => X surnuméraire => origine => anomalie lors méiose chez les parents (soit chez la mère, cas traité ici, soit chez le père) : erreur de répartition des chromosomes X soit en anaphase 1 soit en anaphase 2. Ici, fécondation gamète $n = 23$ avec $n = 23 + 1$ => zygote avec $2n = 46 + 1X$

Ces anomalies de méiose sont à l'origine de troubles divers lorsque ces gamètes sont impliqués dans une fécondation.